

Proyecto *PIK3CA* Todos Somos Raros

Recientemente se ha descrito un grupo de síndromes de sobrecrecimiento segmentario causado por alteraciones en el gen *PIK3CA*. Las mutaciones en este gen no están presentes en todas las células del cuerpo, sino que surgen sólo en los tejidos afectados, lo que se conoce como “mosaicismosomático”, dando lugar a presentaciones clínicas muy variadas.

Este grupo incluye síndromes previamente considerados independientes como la Megalencefalia-Malformación Capilar (M-CM) o el CLOVES, junto con algunas variantes como la fibrodisplasia adiposa aislada o la hemimegalencefalia.

Sin embargo, ya que los mosaicismos somáticos producen una expresión clínica variable tanto en severidad como en localización, el espectro de manifestaciones de este grupo de sobrecre-

cimientos segmentarios debe todavía ser bien definido para evitar que pacientes que presenten características clínicas no habituales sean excluidos del diagnóstico.

Otro de los retos en este tipo de alteraciones es el asociado con el diagnóstico molecular de las mutaciones, ya que al estar únicamente en tejidos afectados, y muchas veces en un bajo porcentaje de las células de ese tejido, son difíciles de detectar con técnicas moleculares clásicas.

El proyecto *PIK3CA* de la convocatoria Todos Somos Raros utilizará la técnica de Secuenciación Masiva para desarrollar un protocolo robusto y aplicable a la práctica clínica, para el diagnóstico de pacientes con síndromes de sobrecrecimiento asociado a alteraciones en *PIK3CA*.

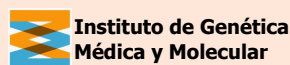
Como parte del proceso evaluaremos las características clínicas que podrían sugerir el diagnóstico en un paciente a pesar de no cumplir con los criterios estrictos establecidos para M-CM



y CLOVES. Esto permitirá aumentar el porcentaje de pacientes diagnosticados.

También desarrollaremos guías clínicas tanto para los profesionales de la salud como para afectados y familiares, dándoles un fácil acceso a esta (muchas veces escasa) información.

Así mismo, daremos apoyo a la asociación de pacientes específica para éstas patologías.



Proyecto *PIK3CA* Todos Somos Raros

Reunión de pacientes y familiares afectados por sobrecrecimiento segmentario asociado a *PIK3CA*

Charlas informativas para familiares

Asociación M-CM

Sábado 26 de Septiembre de 2015
Hospital Universitario de La Paz
Salón de Actos del Hospital General
“Aula Ortiz Vázquez”
Paseo de la Castellana, 261
28046 Madrid

Síndromes de sobrecrecimiento asociados a *PIK3CA*: Diagnóstico, fenotipo y guías clínicas



Proyecto *PIK3CA*

Programa

10:00 - Apertura

Dr. Víctor Martínez-Glez. Médico Genetista. INGEMM- CIBERER-IdiPAZ-HULP

10:20 - Síndromes de sobrecrecimiento asociados a *PIK3CA*

Dr. Víctor Martínez-Glez. Médico Genetista. INGEMM- CIBERER-IdiPAZ-HULP

10:40 - Presentación del proyecto *PIK3CA* Todos Somos Raros

Lic. Gema Gordo. Bióloga. INGEMM-CIBERER-IdiPAZ-HULP

11:00 - Inclusión en el proyecto y obtención de muestras

14:00 - Pausa - comida

15:00 - Perspectiva de la genética clínica en *PIK3CA*

Dr. Pablo Lapunzina. Médico Genetista. INGEMM-CIBERER-IdiPAZ-HULP

15:20 - Perspectiva vascular y quirúrgica en *PIK3CA*

Dr. Juan Carlos López Gutiérrez. Cirujano Vascular. Hospital Infantil-IdiPAZ HULP

15:40 - Asociación M-CM. Alcance, objetivos y mesa redonda.

Rosa María de Fata. Presidenta de la Asociación

16:00 - Cierre

Todos somos raros

- La jornada se celebra para presentar el proyecto *PIK3CA* Todos Somos Raros y ofrecerá a afectados y familiares, sin ningún tipo de compromiso, la oportunidad de hacer parte del mismo.
- Durante la jornada se darán charlas informativas sobre todos los aspectos de los síndromes de sobrecrecimiento asociados a *PIK3CA*.
- Esperamos la asistencia tanto de pacientes y familiares como de personal sanitario interesado en estas patologías.
- Los interesados en asistir a la jornada deberán inscribirse en el correo proyectopik3ca@gmail.com y se les enviará información previa a la jornada.
- Durante la jornada, previo consentimiento y de forma voluntaria, se procederá a la obtención de muestras de sangre en los pacientes y en ambos padres, así como una muestra de saliva de los pacientes. Las muestras se tomarán en el edificio de extracciones del Hospital La Paz, habilitado para tal efecto. No es necesario estar en ayunas.
- Se habilitará una zona especial del Hospital La Paz donde los niños podrán permanecer mientras los padres asisten a las charlas. Los cuidadores deben ser aportados por los familiares.

Es necesario confirmar asistencia
Inscripción gratuita

Para asistir escribe un correo a la dirección proyectopik3ca@gmail.com con el nombre del paciente, de los padres y de cualquier acompañante que asista.

Sábado 26 de Septiembre de 2015

Hospital Universitario de La Paz

Salón de Actos del Hospital General

"Aula Ortiz Vázquez".

Paseo de la Castellana, 261, 28046 Madrid

El proyecto *PIK3CA* Todos Somos Raros cuenta con los preceptivos informes favorables de la Comisión de Investigación y el Comité Ético de Investigación Clínica del Hospital Universitario La Paz.

El proyecto *PIK3CA* Todos Somos Raros, se ejecuta a través del Centro de Investigaciones Biomédicas en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) y está financiado por las tres entidades promotoras de la Telemaratón TVE: Fundación Isabel Gemio, Federación ASEM y la Federación Española de Enfermedades Raras.